

INFORME DE CASO

Insuficiencia cardíaca en un niño con distrofia muscular progresiva de Duchenne

Dra. Lisset Ley Vega<sup>1</sup>  
Dr. Jesús A. Satorre Ygualada<sup>2</sup>  
Dra. Lourdes Rodríguez Royero<sup>3</sup>

RESUMEN

En 1861 Duchenne describió el caso de un paciente varón afectado de una miopatía progresiva pseudohipertrófica con herencia ligada al sexo. La distrofia muscular progresiva de Duchenne se considera la forma más frecuente e importante de este grupo de enfermedades musculares, tiene carácter recesivo ligado al cromosoma X y afecta a uno por cada 3 000 nacidos vivos varones; el gen anormal se encuentra en el locus Xp21, impide la síntesis de distrofina y provoca la proliferación de colágeno y la infiltración grasa del tejido muscular. Se presenta un paciente masculino de 13 años de edad que desde los cinco tiene diagnóstico de distrofia muscular progresiva de Duchenne. En estos casos la terapéutica queda limitada al tratamiento de las complicaciones asociadas a la distrofia muscular de Duchenne pues esta enfermedad no cuenta en la actualidad con una terapia específica que frene su progresión; en este caso se realizó consulta multidisciplinaria por la mejoría aparente del paciente y se decidió darle alta hospitalaria. En su evolución posterior tuvo hospitalizaciones por bronconeumonías recurrentes y cuadros de descompensación cardiovascular, finalmente falleció.

DeCS:

DISTROFIA MUSCULAR DE  
DUCHENNE/complicaciones  
INSUFICIENCIA CARDIACA  
CONGESTIVA  
DIAGNOSTICO CLINICO  
ESTUDIOS DE SEGUIMIENTO  
NIÑO

SUMMARY

In 1861 Duchenne described the case of a male patient suffering from a pseudohyperthrophic progressive myopathy with a heredity link to gender. Duchenne’s progressive muscular dystrophy is considered the most common and important form of this group of muscular illnesses. It has a recessive character linked to the X chromosome and affects one out of 3 000 born alive males. The abnormal gene is located at the locus Xp21. It hinders the synthesis of dystrophin causing the proliferation of a collagen and the fat infiltration of the muscular tissue. A 13 year old male patient, who had a diagnosis of Duchenne progressive muscular atrophy since age 5, is presented. In these cases the therapeutic procedures are limited to the treatment of the complications associated to Duchenne muscular dystrophy for there is not a specific therapy that stops the progression of this illness nowadays. A multidiscipline consultation due to the apparent recovery of the patient was carried out and it was decided to discharge him. His subsequent evolution presented some hospitalizations due to recurrent bronchopneumonia and cardiovascular distress events. The patient finally died.

MeSH:

MUSCULAR DYSTROPHY,  
DUCHENNE/complications  
HEART FAILURE, CONGESTIVE  
DIAGNOSIS, CLINICAL  
FOLLOW-UP STUDIES  
CHILD

En 1861 Duchenne describió el caso de un paciente varón afectado de una miopatía progresiva pseudohipertrófica con herencia ligada al sexo. La distrofia muscular progresiva de Duchenne se considera la forma más frecuente e

importante de este grupo de enfermedades musculares, tiene carácter recesivo ligado al cromosoma X y afecta a uno por cada 3 000 nacidos vivos varones; el gen anormal se encuentra en el locus Xp21,<sup>1</sup> impide la síntesis de distrofina y provoca la proliferación de colágeno y la infiltración grasa del tejido muscular.<sup>2,3</sup> Los síntomas aparecen insidiosamente a los tres o cinco años de edad, suele haber retardo en el desarrollo motor y comienzo tardío de los actos de sentarse, caminar y correr; además a esto se asocia una miocardiopatía, la cual se expresa en forma de insuficiencia cardíaca en los estadios finales de dicha enfermedad<sup>4</sup> -el gran deterioro físico y las complicaciones asociadas causan la muerte alrededor de los 20 años de edad-. El manejo integral es de suma importancia, por lo que se deben realizar una valoración y un seguimiento intersectorial multidisciplinario (Médico General Integral, Neurólogo, Cardiólogo y Fisiatra entre otros) para evitar o tratar las recaídas y la vigilancia de las complicaciones.<sup>5</sup>

El objetivo de este trabajo es mostrar la importancia del método clínico en la detección precoz de síntomas y signos de disfunción cardiovascular a la hora de evaluar a un paciente con enfermedad neuromuscular; además, destacar el seguimiento estrecho que requiere (potencialmente la afectación miocárdica ocasionaría un franco cuadro de insuficiencia cardíaca). Se hace énfasis, por lo importante del método clínico a la hora de evaluar a un niño con una PRIMERA CRISIS DE DISNEA, en recordar que “no todo lo que silba es asma” y tener en cuenta que los niños con enfermedades neuromusculares pueden hacer disfunción del músculo cardíaco, por lo que requieren de un seguimiento estrecho y periódico.<sup>5,6</sup>

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Paciente masculino de 13 años de edad que desde los cinco tenía diagnóstico de distrofia muscular progresiva de Duchenne -se trató con prednisona (20mg. día)- y que el 11 de noviembre de 2007 comenzó con una primera crisis de disnea, intolerabilidad al decúbito, sudoración, palidez cutáneo-mucosa y taquicardia; hubo empeoramiento clínico, se remitió y se hospitalizó. Al ingreso se observó intranquilo, pálido y con cianosis distal, la expansibilidad torácica disminuida globalmente, presencia de aleteo nasal con una polipnea moderada -frecuencia respiratoria (FR): 40/min.- y estertores crepitantes en el plano posterior de ambas bases pulmonares, el precordio se observó prominente, el área de matidez cardíaca aumentada, los ruidos cardíacos se auscultaron taquicárdicos -frecuencia cardíaca (FC): 148/min.-, presencia de un tercer ruido, hipotensión arterial -tensión arterial (TA): 60/40mmhg.- y a la palpación de abdomen se constató hepatomegalia dolorosa de 3cm.; en general, síntomas y signos de insuficiencia cardíaca. La radiografía de tórax (Tele) mostró una cardiomegalia marcada y congestión pulmonar, en el electrocardiograma (EKG) se observó ritmo sinusal con complejo QRS de +30° y crecimiento de las cavidades izquierdas con trastornos de la repolarización ventricular (supradesnivel del ST en V3V4 y T- en V5V6) así como ondas R altas y picudas en derivaciones izquierdas y una frecuencia cardíaca (FC) de 150/min. Se interconsultó con la Especialidad de Cardiología y se realizó un ecocardiograma que mostró una gran dilatación de las cavidades izquierdas (sobre todo del ventrículo que adoptó una forma esférica), una contractilidad global muy disminuida con movimientos disquinéticos del septum interventricular y una válvula mitral con pobre apertura y derrame pericárdico en cara anterolateral; se concluyó que la insuficiencia cardíaca era causada por miocardiopatía dilatada secundaria a la enfermedad neuromuscular de base. Al cuarto día, en ecocardiograma evolutivo, se observaron imágenes ecogénicas en la cavidad del ventrículo izquierdo que se relacionan con trombos intracavitarios, no visualizados en el estudio anterior, y que aparecieron evolutivamente. La terapéutica consistió en mantener al paciente con restricción hídrica, dar apoyo inotrópico (infusión de dobutamina), digitálico (digoxina) e IECA (captopril), diuréticos (furosemida y espironolactona) así como anticoagulantes (heparina de bajo peso molecular) y antiagregantes plaquetarios (ácido acetil salicílico); el uso de corticoesteroides (prednisona) prosiguió a dosis bajas para tratar la enfermedad de base.

## COMENTARIO FINAL

Al evaluar a este enfermo se deben tomar en cuenta sus antecedentes patológicos personales y su estado físico, ya que la pseudohipertrofia de los grandes grupos musculares, principalmente el de las pantorrillas, así como las contracturas en flexión de los miembros y la imposibilidad de caminar a sus 13 años de edad son signos que expresan el estadio avanzado de su enfermedad de base (figura 1); en estas últimas etapas hay una afectación importante de la musculatura involuntaria, lo cual provoca la aparición de disfunción respiratoria y cardiovascular, en las que un síntoma común es la disnea.<sup>1,5</sup> En estas circunstancias el método clínico bien aplicado es de gran utilidad para llegar a un buen diagnóstico pues estas disfunciones, a pesar de tener síntomas en común, difieren totalmente<sup>6</sup> en su terapéutica.<sup>7</sup>

Este paciente, al debutar con una "PRIMERA CRISIS DE DISNEA" -que se acompañaba del deterioro de su estado general y de otros síntomas respiratorios-, hace pensar en una "crisis de asma" a la que se da tratamiento ambulatorio; en lugar de mejorar el enfermo empeora, lo que hace recordar que "no todo lo que silba es asma".<sup>8</sup> Se concluye que el cuadro disneico no era expresión de disfunción respiratoria, lo que inclina el diagnóstico hacia una disfunción cardiovascular, constatada por la clínica que presentaba y los exámenes complementarios posteriores: el rayos X de tórax evidencia una cardiomegalia global con congestión pulmonar (figura 2), en el EKG se constatan un crecimiento ventricular muy marcado, taquicardia sinusal y trastorno de la repolarización ventricular y el ecocardiograma corrobora la gran dilatación de las cavidades izquierdas, principalmente del ventrículo, que adopta una morfología esférica (figura 3a); todo lo anterior permite diagnosticar que la causa de la insuficiencia cardíaca es una miocardiopatía dilatada secundaria a la enfermedad de base.

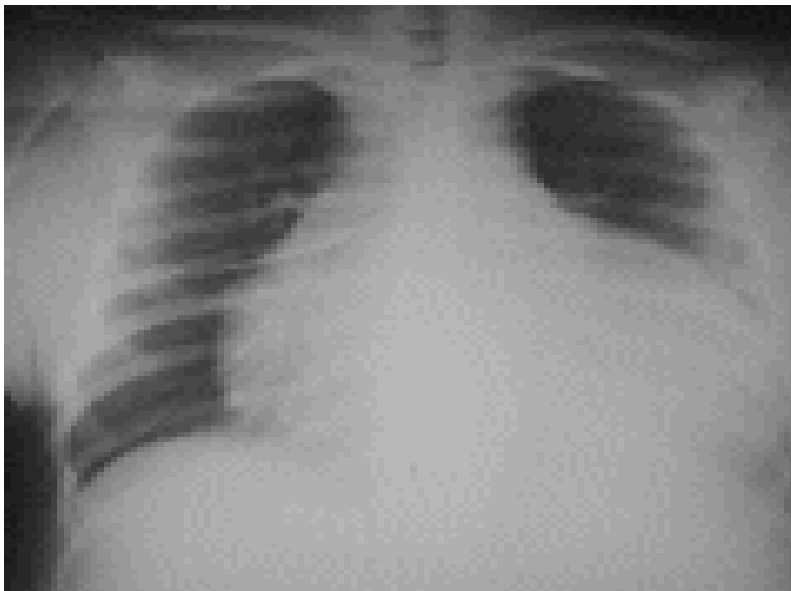
Existen múltiples estudios en enfermos con este tipo de distrofia muscular que demuestran que la miocardiopatía es un hallazgo constante en esta variante de la enfermedad debido al debilitamiento progresivo que sufre el miocardio.<sup>8,9</sup> Algunos autores refieren que la gravedad de la afectación cardíaca no guarda necesariamente relación con el grado de debilidad muscular;<sup>9,10</sup> existen pacientes que mueren precozmente por una miocardiopatía grave mientras todavía pueden caminar y otros mantienen una función cardíaca bien compensada hasta las últimas fases de la misma -no es el caso de este enfermo, quien manifestó una descompensación de la función cardiovascular-.

La formación de trombos intracavitarios es frecuente en este tipo de paciente con miocardiopatías debido a que la infiltración grasa del miocardio causa trastornos de la contractilidad del mismo, lo que trae consigo éstasis sanguíneo en las cavidades cardíacas y daño del endotelio capilar en la zona afectada, dos grandes factores contribuyentes a que se formen dichos trombos. Esto se pudo apreciar en la enfermedad de este paciente, diagnosticada en el segundo ecocardiograma realizado al cuarto día de estadía (figura 3b), en el que se observaron múltiples imágenes en la cavidad del ventrículo izquierdo, relacionadas con trombos intracavitarios, que constituyeron un fenómeno de formación evolutiva.

El tratamiento farmacológico que se utilizó para lograr compensar la función cardiovascular fue satisfactorio: el paciente respondió muy bien a los medicamentos utilizados, los que favorecieron una buena evolución y lograron la sobrevida del mismo. Es importante mencionar que, en estos casos, la terapéutica queda limitada al tratamiento de las complicaciones asociadas a la distrofia muscular de Duchenne, ya que esta enfermedad no cuenta en la actualidad con una terapia específica que frene su progresión; por lo tanto, solo queda tratar dichas complicaciones para mejorar un poco la calidad de vida de estos niños afectados.<sup>7,10</sup> En este caso la función cardiovascular fue compensada, los fenómenos tromboembólicos fueron eliminados y el paciente fue egresado a los 10 días de estadía; el seguimiento integral que se le debe dar es de suma importancia, por lo que se debe realizar una valoración intersectorial y multidisciplinaria por el médico general integral, el neurólogo, el cardiólogo, el fisiatra y el psicólogo, entre otros. En su evolución posterior tuvo hospitalizaciones por bronconeumonías recurrentes y cuadros de descompensación cardiovascular y finalmente falleció.



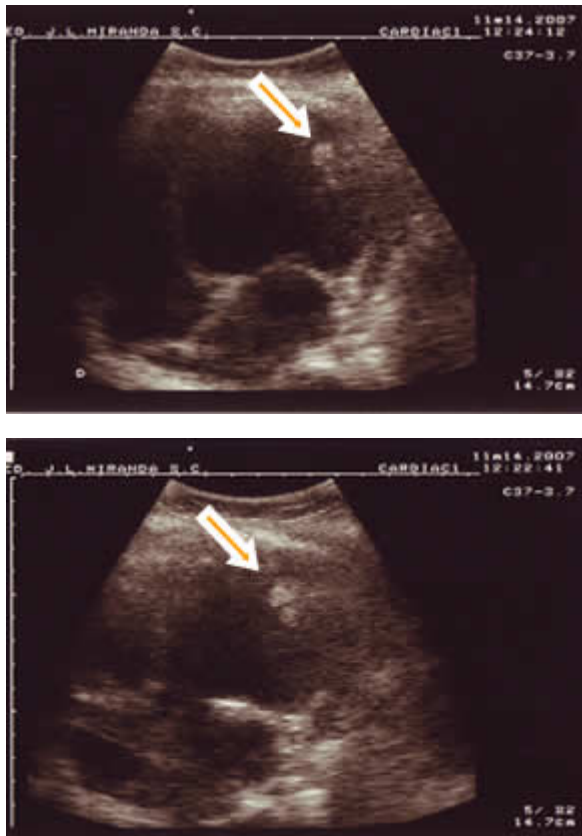
**Figura 1.** *Enfermedad de Duchenne: fenotipo con pseudohipertrofia de músculos de la pantorrilla, gran debilidad muscular y discapacidad severa*



**Figura 2.** *Gran cardiomegalia con congestión pulmonar*



**Figura 3a.** *Ecocardiograma realizado el día 11/12/07 que muestra gran dilatación del ventrículo izquierdo, con forma esferoidal y pequeño derrame pericárdico*



**Figura 3b.** *Ecocardiograma realizado el día 14/11/07 donde se sobreañaden trombos intracavitarios en ventrículo izquierdo dilatado*



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Berns A. Good news for gene therapy. N Engl J Med. 2006; 35: 167-9.
2. Hagerman PJ, Hagerman RJ: The fragile-X permutation: a maturing perspective. Am J Hum Genet. 2004; 74: 805.
3. Méndez LA, Soriano M, Aguilar Y. Actualización en genética molecular. Rev Cub Genet Comunitaria. 2007; 1(2): 9-13.
4. Perich Durana RM, Subirana Doménech MT, Malo Concepción P. Temas de actualidad en cardiología pediátrica. Rev Esp Cardiol. 2006; 59 supl.1: 87-98.
5. Braunwald E. Tratado de cardiología, cardiopatías congénitas. 6ta ed. Madrid: Marban; 2004.
6. Goded F, Santos García R. Insuficiencia cardíaca congestiva. En: Ruza Tarrío F. Cuidados intensivos pediátricos. 2<sup>da</sup> ed. [s.l.: s.n.]; 1994. p. 269-279.
7. Hathway DR, March KL. Molecular cardiology, new avenues for the diagnosis, treatment of cardiovascular disease. J Am Coll Cardiol. 2005; 13(4): 771.
8. Insuficiencia cardíaca congestiva. En: Nelson Waldo E. Tratado de pediatría. 15<sup>ta</sup> ed. [s.l.: s.n.]; 1996. p. 1700-1707.
9. Rayo I, Marín E. Factores neurohormonales en la insuficiencia cardíaca crónica. Importancia clínica e implicaciones terapéuticas. Rev Esp Cardiol. 1999; 44: 655-66.
10. Hynson JL, Kornberg AJ, Coleman LT. Clinical and neuroradiologic features of acute disseminated encephalomyelitis in children. Neurol. 2006; 56: 1308-12.

## DE LOS AUTORES

1. Especialista de I y II Grado en Pediatría. Master en Atención Integral al Niño. Profesor Instructor. ISCM-VC.
2. Especialista de I y II Grado en Cardiología. Profesor Asistente. ISCM-VC.
3. Especialista I Grado Radiología. Profesor Instructor. ISCM VC.